

miệng nào.

+ Hoại tử xương hàm cần xác định đúng triệu chứng và giai đoạn để điều trị hợp lý.

6.3. Khuyến cáo giành cho bệnh nhân có sử dụng BP

- Nằm được các triệu chứng của HTXH để BN có thể báo cáo sớm với BS nếu các triệu chứng phát triển.

- Hiểu được tầm quan trọng của vệ sinh răng miệng tốt và thực hiện nghiêm túc.

- Khám răng định kỳ mỗi 3 tháng.

VII. KẾT LUẬN

BIONJ tuy là biến chứng hiếm gặp nhưng lại vô cùng nặng nề. Dự phòng vẫn là yếu tố quan trọng trong điều trị BIONJ. Do vậy, trước khi điều trị với BP, các bác sỹ nên chú ý cho bệnh nhân thăm khám chuyên khoa răng hàm mặt để chăm sóc cũng như dự phòng loại trừ những nguy cơ tiềm năng. Trong quá trình điều trị, cũng nên cho bệnh nhân biết về nguy cơ BIONJ và việc tiếp tục duy trì hay dừng thuốc nên là quyết định của bác sỹ nội khoa. Chúng ta nên có sự phối hợp chặt chẽ giữa bác sỹ nội khoa và bác sỹ răng hàm mặt trong quá trình điều trị bệnh nhân có sử dụng BP để hạn chế những biến chứng như BIONJ và để cùng hướng tới mục tiêu là mang lại kết quả điều trị tốt nhất cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Huỳnh Anh Lan, Bùi Hữu Lâm. Hoại tử xương hàm liên quan bisphosphonate – Những điều cần biết trong thực hành răng hàm mặt. Thời sự y học, 11/2016.
2. Marx, R.E, and R.Tursun. "Suppurative

osteomyelitis, bisphosphonate induced osteonecrosis, osteoradionecrosis: a blinded histopathologic comparison and its implications for the mechanism of each disease." International journal of oral and maxillofacial surgery 41.3 (2012): 283-289.

3. McLeod, Niall MH, PeterA. Brennan, and Salvatore L.Ruggiero. "Bisphosphonate osteonecrosis of the jaw: a historical and contemporary review." The Surgeon 10.1 (2012): 36-42.
4. Rodan GA, Fleisch HA. Bisphosphonates: mechanisms of action. The Journal of clinical investigation, 1996.
5. Ruggiero L.S, Dodson T.B, Assael L.A. American association of Oral and Maxillofacial Surgeons position paper on bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaws- 2009 update. J Oral Maxillofac Surg 2009; 67: 2- 12.
6. Ruggiero L.S., Fantasia J., Carlson E. Bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaw: background and guidelines for diagnosis, staging and management. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Radiol Endod 2006; 102(4):433-441.
7. Wilde, Frank, et al. "The role of surgical therapy in the management of intravenous bisphosphonates-related osteonecrosis of the jaw." Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology 111.2 (2011): 153-163.
8. Yamazaki T, Yamori M, Ishizaki T, Asai K, Goto K, Takahashi K, Nakayama K, Bessho K, Increased incidence of osteonecrosis of the jaw after tooth extraction in patients treated with bisphosphonates: a cohort study. International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery. Volume 41, Issue 11, 2012, Pages 1397-1403, ISSN 0901-5027.
9. Sandeep Kalra^a and Veena Jain^b, Dental complications and management of patients on bisphosphonate therapy: A review article. Journal of Oral Biology and Craniofacial Research. 2013 Jan-Apr; 3(1): 25-30.

MÔ TẢ HAI CA BỆNH UNG THƯ TUYẾN TIỀN LIỆT MANG ĐỘT BIẾN GEN BRCA2

Nguyễn Thị Hoài¹, Lương Thị Lan Anh¹,
Bùi Bích Mai², Phạm Cẩm Phương^{1,2,3}

TÓM TẮT

Ung thư tuyến tiền liệt (UTTL) là loại ung thư phổ biến và đứng thứ năm về tỷ lệ tử vong liên quan

đến ung thư ở nam trên toàn thế giới. Các đột biến dòng mầm gen BRCA2 có liên quan đặc biệt đến việc tăng nguy cơ mắc ung thư tuyến tiền liệt và các kết cục bất lợi về lâm sàng và điều trị. Ngoài ra đột biến gen BRCA2 còn là một trong những tiêu chí lựa chọn điều trị các thuốc ức chế PARP (Poly ADP ribose polymerase) trong các trường hợp ung thư tuyến tiền liệt kháng cắt tinh hoàn, di căn. Nghiên cứu mô tả các đặc điểm lâm sàng, tiền sử của bệnh và tư vấn di truyền của hai ca bệnh UTTL có đột biến dòng mầm tại vị trí c.8364G>A và c.2612C>G trên gen BRCA2. Đột biến gen BRCA2 được phát hiện bằng xét nghiệm giải trình tự thế hệ mới và giải trình tự trực tiếp Sanger. **Từ khóa:** Ung thư tuyến tiền liệt, gen BRCA2.

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Trung tâm Y học Hạt nhân và Ung bướu - Bệnh viện Bạch Mai

³Trường Đại học Y Dược - Đại học Quốc gia Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Cẩm Phương

Email: phamcamphuong@gmail.com

Ngày nhận bài: 5.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 16.10.2024

Ngày duyệt bài: 15.11.2024

SUMMARY**DESCRIBING 2 CASES OF PROSTATE CANCER WITH BRCA2 GENE MUTATION**

Prostate cancer is a common male cancer and ranks fifth in cancer-related mortality among men worldwide. Germline mutations in the BRCA2 gene are particularly associated with a high risk of Prostate cancer, and adverse outcomes in treatment, and clinical. Additionally, BRCA2 gene mutations are one of the selected criteria for PARP (Poly ADP ribose polymerase) inhibitors treatment in cases of metastatic castration-resistant Prostate cancer. The study describes the clinical characteristics, progression, and genetic counseling of two prostate cancer cases with germline variants at positions c.8364G>A and c.2612C>G in the BRCA2 gene. These variants were detected by next-generation sequencing and direct Sanger sequencing.

Keywords: Prostate cancer, gene BRCA2

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư tuyến tiền liệt là loại ung thư phổ biến thứ hai và đứng thứ năm về nguyên nhân gây tử vong liên quan đến ung thư ở nam giới trên toàn thế giới vào năm 2022.¹

Bệnh sinh của ung thư tuyến tiền liệt còn chưa thực sự rõ ràng, tuy nhiên người ta thấy vai trò quan trọng của yếu tố di truyền trong việc tăng nguy cơ mắc ung thư tuyến tiền liệt, trong đó các biến thể gây bệnh trên gen BRCA2 là phổ biến nhất. Đột biến gen BRCA2 liên quan đến tăng nguy cơ khởi phát sớm ung thư tuyến tiền liệt ở nam giới dưới 65 tuổi, cũng như sự tiến triển nhanh các giai đoạn của bệnh, dẫn đến thời gian sống ngắn.²

Hiện nay điều trị ung thư tuyến tiền liệt thường kết hợp nhiều phương pháp như phẫu thuật, xạ trị, liệu pháp ức chế androgen, hoá trị. Đối với những trường hợp ung thư tuyến tiền liệt di căn liệu pháp ức chế androgen là phương pháp điều trị cơ bản, có thể kết hợp với hoá trị liệu như Docetaxel. Tuy nhiên phần lớn bệnh nhân, cuối cùng tiến triển thành ung thư tuyến tiền liệt kháng cắt tinh hoàn, di căn và không đáp ứng với các biện pháp điều trị thông thường. Liệu pháp ức chế PARP (Poly ADP-ribose polymerase inhibitors - PARPi) được áp dụng trong điều trị những bệnh nhân ung thư tuyến tiền liệt kháng cắt tinh hoàn, có đột biến dòng mầm hoặc sinh dưỡng trong gen BRCA1, BRCA2.³

Như vậy ta thấy rằng việc phát hiện các đột biến gen BRCA1, BRCA2 ở bệnh nhân ung thư tuyến tiền liệt đóng một vai trò quan trọng trong việc tầm soát, tiên lượng và điều trị cho bệnh nhân và gia đình bệnh nhân. Hướng dẫn thực hành lâm sàng của Hiệp hội Ung thư Y khoa Châu Âu (ESMO) về ung thư tuyến tiền liệt khuyến nghị

rằng các xét nghiệm phân tử dựa trên mô có thể được sử dụng kết hợp với các yếu tố lâm sàng bệnh lý để đưa ra quyết định điều trị ung thư tuyến tiền liệt khu trú và bệnh nhân có đột biến gây bệnh ở gen nguy cơ ung thư được xác định thông qua xét nghiệm khối u nên được chuyển đi xét nghiệm dòng mầm và tư vấn di truyền.⁴ Do vậy chúng tôi thực hiện nghiên cứu nhằm mục tiêu mô tả các đặc điểm lâm sàng, tiến triển của bệnh cũng như vai trò của tư vấn di truyền đối với bệnh nhân ung thư tuyến tiền liệt có đột biến dòng mầm gen BRCA2.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Mô tả hai trường hợp bệnh nhân ung thư tuyến tiền liệt có biến thể gây bệnh dòng mầm trên gen BRCA2. Bệnh nhân đến khám, điều trị và theo dõi tại Trung tâm Y học hạt nhân và Ung bướu - Bệnh viện Bạch Mai.

Nghiên cứu ca bệnh bao gồm:

- Thu thập thông tin lâm sàng, cận lâm sàng, tiền sử gia đình của bệnh nhân.
- Phương pháp lấy mẫu bệnh phẩm để thực hiện chẩn đoán di truyền:

- + Thu thập các mẫu mô u vùi nén đạt tiêu chuẩn, xác định phân độ mô bệnh học theo thang điểm Gleason (mẫu mô u được đánh giá và tính điểm gleason bởi bác sĩ giải phẫu bệnh).

- + Thu thập 2 mL máu chống đông EDTA của mỗi bệnh nhân, sau khi có kết quả giải trình tự trên mẫu mô u.

- Thực hiện xét nghiệm:

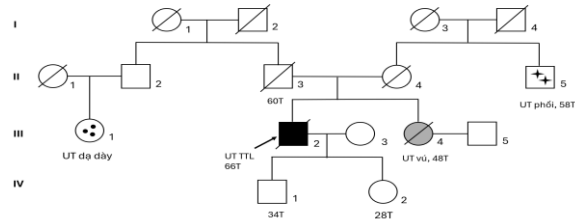
- + Xét nghiệm giải trình tự thế hệ mới được thực hiện trên mẫu mô u vùi nén của bệnh nhân: DNA bộ gen từ mẫu mô u được tách chiết bằng bộ kit QIAamp[®]DNA FFPE Tissue (Qiagen, Đức). Phân mảnh DNA và chuẩn bị thư viện đã được thực hiện bằng BRCAaccuTest[™] (NGene Bio, Hàn Quốc) theo hướng dẫn của nhà sản xuất. Giải trình tự được thực hiện bằng hệ thống Illumina MiSeq (Illumina, Hoa Kỳ) với phạm vi mục tiêu tối thiểu là 100 lần. Các biến thể được phân loại dựa trên cơ sở dữ liệu biến thể lâm sàng ClinVar của Viện sức khỏe quốc gia Hoa Kỳ (US. National Institutes of Health) và theo tiêu chuẩn phân loại biến thể của Hiệp hội Di truyền Y khoa Hoa Kỳ (ACMG) được cập nhật tới thời điểm trả kết quả.

- + Xét nghiệm giải trình tự bằng phương pháp Sanger: Sử dụng bộ hoá chất IDTDNA. Kết quả giải trình tự được phân tích bằng phần mềm CodonCode Aligner (v. 9.0.1) kết hợp với UCSC Genome Browser (GRCh38) và công cụ BLAST của NCBI để xác định vị trí đột biến và loại đột biến.

- Phiên giải kết quả và tư vấn di truyền được thực hiện bởi Trung tâm Y học hạt nhân và Ung

bướu - Bệnh viện Bạch Mai.

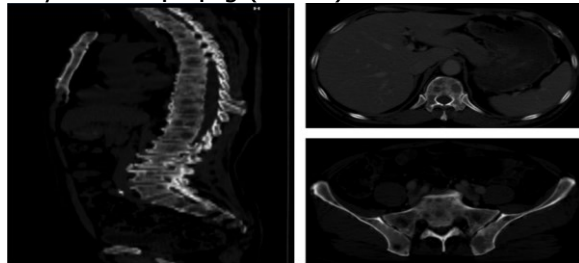
Ca bệnh 01. Bệnh nhân V.V.T, nam, 66 tuổi, tiền sử bản thân không có bệnh lý gì đặc biệt. Tiền sử gia đình có em gái (III.4) chẩn đoán mắc ung thư vú năm 48 tuổi, cha của bệnh nhân (II.3) qua đời không rõ nguyên nhân ở tuổi 60, có một người họ hàng (III.1) mắc bệnh ung thư dạ dày và một người chú mắc bệnh ung thư phổi (không rõ tuổi khi chẩn đoán) (Hình 1).



Hình 1: Sơ đồ phả hệ của bệnh nhân 01

Mũi tên đen chỉ đối tượng nghiên cứu (III.2)

Bệnh nhân vào viện tháng 4/2021 với các hiện đau cột sống thắt lưng, gầy sút cân không rõ nguyên nhân và sốt kéo dài trong vài tuần. Qua thăm khám, sàng lọc phát hiện: nồng độ PSA tăng (PSA toàn phần: 296,3ng/mL, PSA tự do: 39,67ng/mL). Kiểm tra chụp cắt lớp vi tính (CT) ổ bụng cho thấy nhiều ổ di căn xương ở xương đốt sống, xương vai, xương ức, xương sườn, cánh chậu và xương cụt, không quan sát thấy di căn nội tạng (Hình 2).



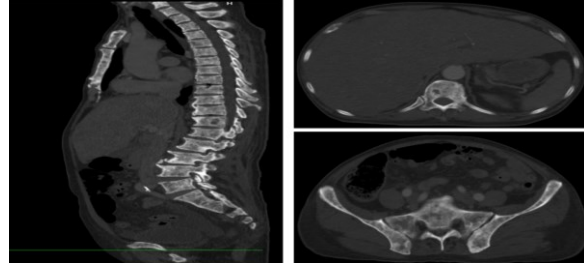
Hình 2: Kết quả chụp CT cho thấy nhiều di căn tiêu xương ở xương đốt sống và xương chậu vào tháng 4 năm 2021

Chụp cộng hưởng từ tuyến tiền liệt (MRI) thấy hình ảnh nốt vùng ngoại vi bên trái tuyến tiền liệt kích thước 7x15mm, phân loại PI-RADS 5, không thấy hạch chậu.

Chẩn đoán mô bệnh học: ung thư biểu mô tuyến tiền liệt (điểm Gleason: 4 + 5 = 9). Chẩn đoán xác định: Ung thư biểu mô tuyến tiền liệt giai đoạn T3aN0M1b.

Bệnh nhân được điều trị liệu pháp nội tiết, có sự cải thiện đáng kể về tình trạng đau xương và sốt, nồng độ PSA giảm xuống 4,67 ng/mL trong 4 tháng đầu. Tuy nhiên vào tháng 1/2022 nồng độ PSA của bệnh nhân tăng trở lại, tình trạng đau xương gia tăng. Kiểm tra CT cho thấy

tình trạng tiến triển của bệnh với hình ảnh kết hợp giữa di căn tiêu xương và nguyên bào xương thay vì các tổn thương tiêu xương phổ biến trước đây (Hình 3).



Hình 3: Kết quả chụp CT cho thấy nhiều sự kết hợp giữa di căn hủy xương và nguyên bào xương vào tháng 1 năm 2022

Bệnh nhân tiếp tục được điều trị phác đồ hoá trị docetaxel kết hợp liệu pháp ức chế androgen (goserelin và bisphosphonates) và xạ trị¹⁷⁷ Lu-PSMA-617. Tuy nhiên, bệnh nhân có biểu hiện không đáp ứng với điều trị. Bệnh nhân mệt mỏi và thiếu máu độ 2, nồng độ PSA tăng nhanh (đạt 866,50 ng/mL vào tháng 8/2022).

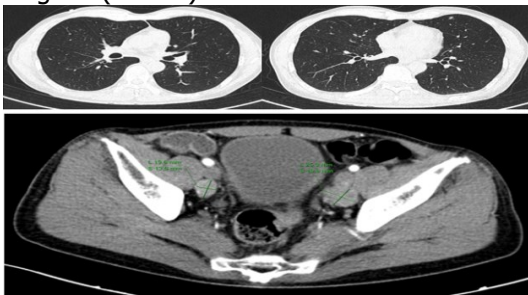
Xét nghiệm giải trình tự gen BRCA cho tuyến tiền liệt đã chỉ định cho bệnh nhân vào tháng 1 năm 2023. Xét nghiệm giải trình tự thể hệ mới được thực hiện trên các mẫu sinh thiết xương của bệnh nhân, kết quả phát hiện biến thể c.8364G>A (p.Trp2788Ter) tại vị trí exon 19 trên gen BRCA2. Đây là một biến thể vô nghĩa, tạo ra bộ ba kết thúc làm dừng quá trình dịch mã và được phân loại có tính chất gây bệnh trên Clinvar (Dữ liệu biến thể lâm sàng của Viện quốc gia Hoa Kỳ). Chúng tôi đã tiến hành kiểm tra thêm mẫu máu của bệnh nhân để xác định nguồn gốc của biến thể đã được xác định trong mẫu mô trước đó. Kết quả Sanger xác nhận mẫu máu của bệnh nhân cũng có biến thể tương tự.

Tuy nhiên tình trạng bệnh nhân tiến triển nặng do suy gan, điều này khiến cho việc sử dụng PARPi không thể thực hiện được. Do đó, thời gian sống sót chung của bệnh nhân bị giới hạn ở mức 24 tháng.

Tư vấn di truyền được thực hiện đối với người thân của bệnh nhân, đồng thời xét nghiệm di truyền được thực hiện trên con cái của bệnh nhân. Rất may mắn, con của bệnh nhân (IV.1 và IV.2) không chứa biến thể gây bệnh. Do bố, mẹ và em gái ruột của bệnh nhân đã qua đời nên chúng tôi không thể tiếp tục đánh giá biến thể được di truyền từ cha hay mẹ của bệnh nhân. Ngoài PCa các biến thể gây bệnh trên gen BRCA2 còn liên quan đến các hội chứng di truyền khác như ung thư vú, ung thư buồng trứng do vậy việc tư vấn di truyền có thể cần

nhắc thực hiện với đối tượng II.2 và II.5.

Ca bệnh 02. Bệnh nhân M.T.N, nam, 61 tuổi. Tiền sử bản thân khỏe mạnh, tiền sử gia đình không có ai mắc bệnh liên quan. Bệnh nhân vào viện tháng 4/2023 vì tiểu khó. Qua thăm khám phát hiện: nồng độ PSA toàn phần 153.4 ng/mL, chụp cộng hưởng từ tuyến tiền liệt thấy hình ảnh u tuyến tiền liệt xâm lấn túi tinh, đẩy lùi thành bàng quang. Hạch dọc bó mạch chậu, bên hai bên, hạch lớn kích thước 15x17mm. Chụp cắt lớp vi tính ngực - bụng cho thấy hình ảnh các nốt đặc rải rác hai phổi 3-6mm, tổn thương đặc xương rải rác xương chậu, cột sống, xương sườn, hạch ổ bụng như kết quả cộng hưởng từ. (Hình 4)



Hình 4: Hình ảnh tổn thương phổi và hạch chậu trên cắt lớp vi tính

Xạ hình xương cho thấy hình ảnh tổn thương xương đa ổ: xương sọ, xương đòn, xương chậu, xương cột sống D9, L1.

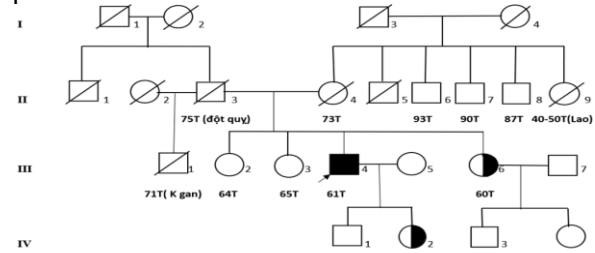
Chẩn đoán mô bệnh học: Ung thư biểu mô tuyến nang tiền liệt Gleason 4+5 = 9 điểm, xâm nhập thần kinh. Chẩn đoán xác định: Ung thư biểu mô tuyến nang tiền liệt T3bN1M1b.

Xét nghiệm giải trình tự gen BRCA đã được chỉ định cho bệnh nhân. Xét nghiệm giải trình tự thế hệ mới được thực hiện trên mẫu mô khối u của bệnh nhân, kết quả phát hiện biến thể c.2612C>G (p.Ser871Ter) tại vị trí exon 11 trên gen BRCA2. Đây là một biến thể vô nghĩa, tạo ra bộ ba kết thúc làm ngừng quá trình dịch mã và được phân loại gây bệnh trên Clinvar (Dữ liệu biến thể lâm sàng của Viện quốc gia Hoa Kỳ). Chúng tôi đã tiến hành kiểm tra thêm mẫu máu của bệnh nhân để xác định nguồn gốc của biến thể đã được xác định trong mẫu mô trước đó. Kết quả Sanger xác nhận mẫu máu của bệnh nhân cũng có biến thể tương tự.

Bệnh nhân và gia đình được tư vấn về mối liên quan giữa biến thể gen BRCA2 với lâm sàng, tiên lượng và điều trị của bệnh nhân. Tư vấn về khả năng mang gen bệnh của những thành viên khác trong gia đình và khả năng di truyền gen bệnh cho con cái. Sau khi kiểm tra cho anh em ruột và con cái của bệnh nhân, chúng tôi phát

hiện em gái (III.6) và con gái (IV.2) của bệnh nhân cũng mang biến thể tương tự. (Hình 5)

Bệnh nhân được điều trị theo phác đồ kết hợp liệu pháp ức chế androgen (Goserelin + Enzalutamide), chống hủy xương (acid Zoledronic). Bệnh nhân đáp ứng tốt với phác đồ điều trị, PSA toàn phần giảm từ 153,4 ng/mL xuống 0.14 ng/mL (tháng 9/2023). Hiện tại theo dõi bệnh nhân ổn định và tiếp tục điều trị theo phác đồ.



Hình 5: Sơ đồ phả hệ của bệnh nhân số 2

Mũi tên đen chỉ đối tượng nghiên cứu (III.4)

III. BÀN LUẬN

Hai bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi đều có điểm mô bệnh học cao, điểm gleason 9 điểm. Giai đoạn chẩn đoán muộn, khối u ở giai đoạn 3 (u xâm lấn qua bao tuyến tiền liệt nhưng chưa cố định, chưa xâm lấn cấu trúc xung quanh), có di căn xương. Điều này cũng khá phù hợp với một số nghiên cứu về đặc điểm lâm sàng của những bệnh nhân UTTL có đột biến gen BRCA2. Nghiên cứu của Elena Castro và cs (2013) đã phân tích các đặc điểm và kết quả khối u của 2.019 bệnh nhân mắc UTTL (18 người mang BRCA1, 61 người mang BRCA2 và 1.940 người không mang gen). Kết quả bệnh nhân UTTL có đột biến gen BRCA thường liên quan nhiều hơn đến điểm Gleason ≥ 8 ($p = 0,00003$), giai đoạn T3/T4 ($p = 0,003$), liên quan đến hạch ($p = 0,00005$) và di căn khi chẩn đoán ($p = 0,005$) so với những bệnh nhân UTTL không mang đột biến BRCA.⁵

Bệnh nhân số một có đáp ứng điều trị kém, kháng thuốc sớm, tiến triển và di căn nhanh. Điều này cũng phù hợp với các nghiên cứu về nguy cơ, biểu hiện lâm sàng, tiến triển, đáp ứng điều trị của bệnh nhân UTTL có mang biến thể gen BRCA2. Những bệnh nhân có mang biến thể gây bệnh trên gen BRCA2 thường có tuổi khởi phát bệnh sớm hơn, tiến triển nặng hơn, đáp ứng điều trị kém, thời gian sống sót ngắn hơn những bệnh nhân UTTL không có biến thể gây bệnh trên gen BRCA2.^{2,6} PARPi có thể là một liệu pháp tiềm năng khi xuất hiện tình trạng kháng các chế độ điều trị hiện tại.

Việc chỉ định xét nghiệm và tư vấn di truyền xác định đột biến gen BRCA2 giúp các bác sĩ có thêm thông tin tiên lượng, theo dõi cũng như cân nhắc các lựa chọn điều trị các thể hoá phù hợp. Cũng như có kế hoạch đánh giá nguy cơ ung thư di truyền và kế hoạch khám sàng lọc ung thư tuyến tiền liệt và các hội chứng di truyền liên quan đến các biến thể gen BRCA2 như ung thư vú, ung thư buồng trứng cho họ hàng, con cái của bệnh nhân có các biến thể dòng mầm trên gen BRCA2.

IV. KẾT LUẬN

Nghiên cứu của chúng tôi đã mô tả hai ca bệnh ung thư tuyến tiền liệt có biến thể dòng mầm gen BRCA2 biểu hiện lâm sàng nặng nề với điểm gleason cao, di căn sớm, tiến triển nhanh. Tư vấn di truyền đóng vai trò quan trọng, giúp các bác sĩ tiên lượng và lựa chọn phương án điều trị phù hợp cho bệnh nhân. Cũng như có kế hoạch đánh giá nguy cơ ung thư di truyền và khám sàng lọc cho anh em, con cái của bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bray F, Laversanne M, Sung H, et al. Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of

incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2024;74(3): 229-263. doi:10.3322/caac.21834

2. Junejo NN, AlKhateeb SS. BRCA2 gene mutation and prostate cancer risk. Saudi Med J. 2020;41(1):9-17. doi:10.15537/smj.2020.1.24759
3. Schaeffer EM, Srinivas S, Adra N, et al. NCCN Guidelines® Insights: Prostate Cancer, Version 1.2023: Featured Updates to the NCCN Guidelines. Journal of the National Comprehensive Cancer Network. 2022;20(12):1288-1298. doi: 10.6004/jnccn.2022.0063
4. Parker C, Castro E, Fizazi K, et al. Prostate cancer: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up†. Annals of Oncology. 2020;31(9): 1119-1134. doi:10.1016/j.annonc.2020.06.011
5. Castro E, Goh C, Olmos D, et al. Germline BRCA Mutations Are Associated With Higher Risk of Nodal Involvement, Distant Metastasis, and Poor Survival Outcomes in Prostate Cancer. J Clin Oncol. 2013;31(14): 1748-1757. doi:10.1200/JCO.2012.43.1882
6. Castro E, Romero-Laorden N, del Pozo A, et al. PROREPAIR-B: A Prospective Cohort Study of the Impact of Germline DNA Repair Mutations on the Outcomes of Patients With Metastatic Castration-Resistant Prostate Cancer. JCO. 2019;37(6):490-503. doi:10.1200/JCO.18.00358

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG Ở THAI PHỤ BỊ ĐÁI THÁO ĐƯỜNG THAI KỲ TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA QUỐC TẾ VINMEC TIMES CITY

Nguyễn Thị Kim Dung¹, Nguyễn Quốc Tuấn²,
Nguyễn Thị Hương Linh¹, Lương Thị Tâm¹, Lê Thị Hoa¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả một số đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng trên thai phụ bị đái tháo đường thai kỳ tại Bệnh viện đa khoa quốc tế Vinmec Times City. **Kết quả:** Tuổi trung bình của thai phụ là $33,6 \pm 4,88$ tuổi trong đó có 40,58% thai phụ từ 35 tuổi trở lên. Tình trạng đái tháo đường thai kỳ được phát hiện nhiều nhất ở tuần từ 24 – 28 với 84,98%; phát hiện trước 24 tuần có 7,73%. Mức tăng cân trung bình trước thời điểm phát hiện đái tháo đường thai kỳ là $7,38 \pm 3,33$ kg với mức tăng từ 6 – 9kg chiếm 37,77% và tăng từ 9kg trở lên chiếm 27,47%. Cả quá trình tăng trên 12kg có 47,21% (trong đó tăng trên 18kg có 11,6%) và tăng dưới 8kg có 16,31%. Tình trạng tăng huyết áp/tiền sản giật tìm thấy ở 3,86% thai phụ. Chỉ số nghiệm pháp đường huyết tốt lúc đói $\geq 5,1\text{mmol/l}$ là

15,88%; sau 1h có 63,95% $\geq 10\text{mmol/l}$ và sau 2h có 88,41% $\geq 8,5\text{ mmol/l}$. Glucose niệu có ở 11,69% thai phụ; 14,72% có protein niệu; 28,45% bạch cầu niệu và 12,88% bị đa ối. **Kết luận:** Tuổi trung bình của thai phụ là $33,6 \pm 4,88$ tuổi, với 40,58% thai phụ ≥ 35 tuổi. Có 84,98% thai phụ được phát hiện ĐTĐTK ở tuần từ 24 – 28. Có tình trạng đa ối trên siêu âm tại thời điểm phát hiện ĐTĐTK. Biến chứng THA gặp ở 3,86% thai phụ ĐTĐTK. **Từ khóa:** đái tháo đường thai kỳ, đặc điểm lâm sàng, đặc điểm cận lâm sàng.

SUMMARY

CLINICAL AND SUBCLINICAL FEATURES IN PREGNANCY WOMEN WITH GESTONIAL DIABETES AT VINMEC TIMES CITY INTERNATIONAL HOSPITAL

Aim: Describe clinical and paraclinical characteristics of pregnant women with gestational diabetes at Vinmec Times City International Hospital. **Results:** The average age of pregnant women was 33.6 ± 4.88 years old, of which 40.58% of pregnant women were 35 years old or older. Gestational diabetes was detected at weeks 24 - 28 with 84.98%; before 24 weeks was 7.73%. The average weight gain

¹Bệnh viện Vinmec Times City

²Trường Đại Học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Kim Dung

Email: dungdung8785@gmail.com

Ngày nhận bài: 9.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 16.10.2024

Ngày duyệt bài: 18.11.2024